

Preguntas Más Frecuentes Sobre los Trastornos Cromosómicos

¿Qué son los cromosomas?

Los [cromosomas](#) son unas estructuras que contienen [ácido desoxirribonucleico](#) (ADN) y se encuentran en el [núcleo de las células](#) de nuestro cuerpo. [1] El ADN forma los [genes](#), que proporcionan la información necesaria para que el cuerpo se desarrolle y funcione adecuadamente. Los seres humanos tienen 23 pares de cromosomas en todas las células (46 cromosomas en total) con una excepción, el [óvulo](#) y el [espermatozoide](#), los cuales solo tienen 23 cromosomas cada uno (pero que al unirse forman una nueva célula llamada [zigoto](#) que tiene 46 cromosomas, la información proveniente de ambos padres, y la capacidad de dividirse progresivamente para formar tejidos, órganos y finalmente un nuevo ser).

Un cromosoma de cada par se hereda de la madre y el otro del padre. Los cromosomas varían en tamaño. Cada cromosoma tiene un [centrómero](#), que divide el cromosoma en dos segmentos desiguales. El segmento más corto se llama el brazo “p”, y la sección más larga se llama el brazo “q”. [1][2] Vea el [imagen de un cromosoma](#) en el enlace de Genetics Home Reference (GHR).

¿Existen diferentes tipos de cromosomas?

Sí, hay dos tipos diferentes de cromosomas, los cromosomas sexuales y los cromosomas autosómicos.

Los cromosomas sexuales son los cromosomas X e Y. Ellos determinan el género de la persona (masculino o femenino). Las mujeres tienen dos cromosomas X, (XX), siendo uno de los cromosomas X proveniente del padre y el otro cromosoma X proveniente de la madre. Los varones tienen un cromosoma X proveniente de su madre y un cromosoma Y, de su padre, (XY). Las madres solamente pueden contribuir con un cromosoma X (ya sea a su hijo o hija). Los padres pueden contribuir un cromosoma X o un cromosoma Y, que determina el sexo del niño (XX o XY).

Los cromosomas restantes (pares de 1 a 22) se denominan cromosomas autosómicos y contienen todo el resto de su información genética. [1][2][3][4]

¿Cuáles son los diferentes tipos de trastornos cromosómicos?

Los trastornos cromosómicos se pueden clasificar en dos tipos principales: [numéricas](#) y [estructurales](#).

Trastornos numéricos se producen cuando hay un cambio en el número de cromosomas (más o menos de 46 cromosomas). Ejemplos de trastornos numéricos incluyen la [trisomía](#), la [monosomía](#) y la [triploidía](#). Probablemente uno de los trastornos numéricos más conocidos es el [síndrome de Down](#) (trisomía 21). [1][2] Otros tipos comunes de trastornos numéricos incluyen la [trisomía 13](#), la [trisomía 18](#), el [síndrome de Klinefelter](#) y el [síndrome de Turner](#).

Trastornos cromosómicos estructurales son causados por quiebras dentro de un cromosoma. En estos tipos de trastornos puede haber más o menos de dos copias de cualquier gen. Esta diferencia en el número de copias de genes puede resultar en señales y síntomas clínicos en los individuos afectados. Tipos de trastornos estructurales incluyen los siguientes: [1][2]

- [Deleciones cromosómicas](#), a veces conocidas como monosomías parciales, ocurren cuando una pieza o segmento de material cromosómico no está presente. Las deleciones pueden ocurrir en cualquier parte de cualquier cromosoma. Cuando sólo hay una quiebra en el cromosoma, la eliminación se denomina **delección terminal** porque solamente el segmento final (o terminal) del cromosoma no está presente. Cuando hay dos quiebras en el cromosoma, la anomalía resultante se denomina **delección intersticial** porque un segmento de material cromosómico es perdido dentro del propio cromosoma. Las deleciones que son demasiado pequeñas para ser detectadas por un microscopio se llaman **microdeleciones**. [1][2][5] Una persona afectada con una delección tiene sólo una copia de un segmento de un cromosoma en particular, en lugar de las dos copias que tendrían normalmente. Algunos ejemplos de los síndromes cromosómicos causados por deleciones son: el [síndrome del maullido del gato](#) y el [síndrome de delección 22q11.2](#).
- [Duplicaciones cromosómicas](#), a veces conocidos como trisomías parciales, se producen cuando hay una copia extra de un segmento de un cromosoma. Una persona con una duplicación tiene tres copias de un segmento de un cromosoma particular, en lugar de las dos copias normales. Al igual que las deleciones, las duplicaciones pueden ocurrir en cualquier lugar del cromosoma. [1][2][5] Algunos ejemplos de síndromes resultantes de duplicación cromosómica incluyen el síndrome de [duplicación 22q11.2](#) y el [síndrome de duplicación MECP2](#).
- [Translocaciones balanceadas](#) ocurren cuando un segmento cromosómico se mueve del cromosoma original en que se encontraba a otro cromosoma sin haber ganancia o pérdida detectable de ADN. [1][2][5]
- [Translocaciones no balanceadas o desequilibradas](#) se producen cuando un segmento cromosómico se mueve del cromosoma donde se encontraba originalmente a otro cromosoma. habiendo pérdida o ganancia de ADN. [1][2][5]
- [Inversiones](#) ocurren cuando un cromosoma se rompe en dos lugares y la pieza resultante de ADN se invierte y se reinserta en el cromosoma. Inversiones que involucran el centrómero se llaman **inversiones pericéntricas**; Inversiones que no incluyen el centrómero se llaman **inversiones paracéntricas**. [1][2][5]
- [Isocromosomas](#) son cromosomas anormales con brazos idénticos – ya sea dos brazos cortos (p) o dos brazos largos (q). Ambos brazos son del mismo lado del centrómero, son del igual tamaño, y poseen genes idénticos. El [síndrome de Pallister-Killian](#) es un ejemplo de una condición que resulta de la presencia de un isocromosoma. [2][5]
- [Cromosomas dicéntricos](#) son el resultado de la fusión anormal de dos piezas de cromosomas, cada uno de los cuales incluye un centrómero. [5]
- [Cromosomas en anillo](#) se forman cuando se eliminan los extremos de los dos brazos del mismo cromosoma (como consecuencia de dos quiebras) lo que resulta en que los extremos rotos restantes del cromosoma se tornen "pegajosos" y se unen en una forma de anillo. La pérdida de los segmentos del final de los brazos del cromosoma resulta en falta del ADN de ese segmento, lo cual puede causar un trastorno cromosómico. El enlace de Genetics Home Reference (GHR) proporciona un diagrama de las etapas implicadas en la [formación de un cromosoma en anillo](#). [1][2][5] Un ejemplo de una condición de cromosoma en anillo es el denominado [síndrome de cromosoma 14 en anillo](#).

¿Cuál es la causa de los trastornos cromosómicos?

Se desconoce la causa exacta, pero se sabe que las anomalías cromosómicas generalmente ocurren durante el proceso en cual una célula se divide en dos (un proceso normal de división celular que atraviesan las células). A veces las anomalías cromosómicas ocurren durante el desarrollo de un óvulo o espermatozoide (**línea germinal**), y otras veces ocurren después de la concepción (**línea somática**). Durante el proceso de la división celular, se espera que las células posean el número correcto de cromosomas. Sin embargo, los errores en la

división celular, llamados errores de no disyunción, pueden resultar en células con muy pocas o demasiadas copias de un cromosoma entero o una parte de un cromosoma.[1][6] Algunos factores, como la edad materna avanzada (mujeres mayores de 35 años de edad), pueden aumentar el riesgo de anomalías cromosómicas.[1]

¿Qué es el mosaicismo?

El mosaicismo es cuando una persona tiene una anomalía cromosómica en algunas, pero no en todas, las células. Es difícil predecir los efectos del mosaicismo porque los signos y síntomas dependen de cuales células del cuerpo tienen la anomalía cromosómica.[2][7] Usted puede ver un [diagrama de mosaicismo](#) en el enlace de Genetics Home Reference (GHR).

¿Cómo se diagnostican los trastornos cromosómicos?

Los trastornos cromosómicos se pueden sospechar en personas que tienen [retrasos en el desarrollo](#), [discapacidad intelectual](#) y/o anomalías físicas.

Existen varios tipos de pruebas genéticas que pueden identificar alteraciones cromosómicas:

- [Cariotipo](#)
- [Microarray](#) (microarray basado en oligonucleótidos CGH)
- [Hibridación in situ con fluorescencia](#) (*Fluorescent In Situ Hybridization*, FISH)

¿Qué señales y síntomas están asociados con enfermedades cromosómicas raras?

En general, los efectos de las enfermedades cromosómicas raras son bastante variados. Cuando existe una pérdida o ganancia de material cromosómico, los síntomas pueden incluir una combinación de problemas físicos, problemas de salud, dificultades de aprendizaje y alteraciones de comportamiento. Los síntomas dependen del cromosoma afectado y del segmento envuelto. La pérdida de un segmento de un cromosoma es por lo general más grave que un segmento extra, es decir que una copia extra del mismo segmento. Esto se debe a que cuando se pierde un segmento de un cromosoma, se puede estar perdiendo una copia de un gen importante que el cuerpo necesita para funcionar normalmente.[2]

Existen ciertas características generales de trastornos cromosómicos raros que están presentes, en diversos grados, en la mayoría de las personas afectadas. Por ejemplo, un cierto grado de dificultad de aprendizaje y/o [retraso en el desarrollo](#) están presentes en la mayoría de las personas con cualquier pérdida o ganancia de material de los cromosomas 1 a 22. Esto es debido a que hay muchos genes localizados en estos cromosomas que son responsables por el desarrollo y la función normal del cerebro.[2]

Los profesionales de salud pueden examinar los cromosomas para ver donde hay un punto de quiebra en el cromosoma. Posteriormente, se puede analizar la región envuelta en la quiebra para saber cuáles son los genes afectados. En algunas ocasiones sabiendo cuáles son los genes involucrados puede ayudar a predecir las señales y los síntomas que el individuo afectado pueda presentar.

¿Se pueden heredar los trastornos cromosómicos?

A pesar de que es posible heredar algunos tipos de trastornos cromosómicos, muchos trastornos cromosómicos no se transmiten de una generación a la siguiente. Trastornos cromosómicos que no se heredan son llamados *de novo*, lo que significa "nuevo". [6] Es importante que se consulte a un profesional en genética acerca de cómo (y sí) un trastorno cromosómico específico podría ser hereditario en la familia.

¿Cómo puedo ponerme en contacto con otras personas con el mismo trastorno cromosómico?

La organización Chromosome Disorder Outreach (CDO) proporciona información sobre diversas condiciones de anomalías cromosómicas e identifica familias que tengan problemas similares. Usted puede buscar en su [lista de enfermedades registradas](#) para ver si alguien se ha registrado con una anomalía cromosómica similar a la suya. Póngase en contacto con CDO para obtener más información acerca de cómo conectarse con otras

familias. Los servicios solamente están disponibles en inglés.

Chromosome Deletion Outreach
 PO Box 724
 Boca Raton, FL 33429
 Teléfono: 561-395-4252
 Correo electrónico: info@chromodisorder.org
 Enlace en la red: <http://www.chromodisorder.org>

El sitio Web de la organización Unique, localizado en Inglaterra, posee una [lista de familias registradas con síndromes cromosómicas similares](#). Los servicios solamente están disponibles en inglés.

Unique - Rare Chromosomal Disorder Support Group
 PO Box 2189
 Surrey Intl CR3 5GN
 Reino Unido de la Gran Bretaña
 Teléfono: 440 1883 330766
 Correo electrónico: info@rarechromo.org
 Enlace en la red: <http://www.rarechromo.org>

¿Dónde puedo encontrar los estudios de investigación para las personas con trastornos cromosómicos?

El [National Institute of General Medical Sciences \(NIGMS\)](#) fue establecido en 1972 para ofrecer un recurso centralizado de fácil acceso para el material genético de individuos con defectos hereditarios del metabolismo, anomalías cromosómicas y otros trastornos genéticos. Este biobanco crea líneas celulares, ADN y otros materiales a partir de muestras de sangre o muestras de tejido y pone estos recursos a disposición de los científicos de todo el mundo para facilitar la investigación sobre el diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades raras. Están interesados en obtener muestras de individuos con trastornos cromosómicos, incluyendo pero no limitado a: trisomías raras, cromosomas en anillo, síndromes de microdelección/duplicación, translocaciones o inversiones equilibradas y desequilibradas. (en inglés)

El [Developmental Genome Anatomy Project \(DGAP\)](#) es un proyecto de investigación para identificar reordenamientos cromosómicos aparentemente equilibrados en pacientes con anomalías congénitas múltiples y posteriormente utilizar estos reordenamientos cromosómicos para mapear e identificar los genes que son alterados o desregulados en etapas críticas del desarrollo humano. (en inglés)

La organización Chromosome Disorder Outreach proporciona información sobre los [estudios de investigación en curso](#) sobre trastornos cromosómicos. (en inglés)

¿Cuándo sería apropiado consultar con un profesional de la genética?

Las personas o familias que están preocupadas por una enfermedad hereditaria pueden beneficiar de una consulta genética. El sitio en la red Genetics Home Reference (GHR) ofrece una [lista de razones](#) por las que una persona o familia podría ser referido a un profesional de la genética. (en inglés)

Para obtener más información acerca de una anomalía cromosómica específica, le recomendamos que hable con un profesional de la genética. Las clínicas de genética son una fuente de información para las personas y familias con respecto a las condiciones genéticas, tratamiento, herencia, y riesgos genéticos para otros miembros de la familia de los afectados.

Los siguientes recursos que están en línea pueden ayudarle a encontrar un profesional de la genética en su comunidad, aunque las páginas están disponibles sólo en inglés:

- [GeneClinics](#) - es un directorio investigable de clínicas genéticas y de clínicas para diagnósticos prenatales en los E.E.U.U. y en otros países. Para encontrar una clínica genética escoja un continente y después un país usando el mapa.
- La [National Society of Genetic Counselors \(NSGC\)](#) posee una base de datos de servicios para asesoramiento genético nacionales e internacionales.
- La [American College of Clinical Genetics](#) posee una base de datos que puede ser útiles para los individuos que necesiten localizar un centro de genética clínica en Estados Unidos.

¿Dónde puedo encontrar más información sobre los cromosomas y los trastornos cromosómicos?

Para obtener más información sobre los cromosomas y los trastornos cromosómicos, visite estos recursos de los Institutos Nacionales de Salud (NIH):

- [Instituto de Investigación Nacional del Genoma Humano \(National Human Genome Research Institute, NHGRI\)](#) (en inglés)
- [Genetics Home Reference \(GHR\)](#) (en inglés)
- [MedlinePlus](#) (en español)

Las organizaciones de defensa de los afectados con trastornos cromosómicos son otras buenas fuentes de información. La organización Unique tiene una [hoja informativa general sobre los cromosomas](#) y una [lista de folletos sobre trastornos cromosómicos variados](#). La organización Chromosome Disorder Outreach (CDO) también proporciona [información general sobre los cromosomas](#).

Referencias:

1. Chromosome Abnormalities. National Human Genome Research Institute (NHGRI) Website. 2011. Disponible en: <http://www.genome.gov/11508982#6>
2. Searle B. Chromosomes and Rare Chromosome Disorders in General. Unique. 2009. Disponible en: <http://www.rarechromo.org/html/ChromosomesAndDisorders.asp> .
3. How many chromosomes do people have? Genetics Home Reference (GHR). 2012. Disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/basics/howmanychromosomes> .
4. Chromosome. MedlinePlus. 2011. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002327.htm>
5. Can changes in the structure of chromosomes affect health and development? Genetics Home Reference (GHR). 2012. Disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/mutationsanddisorders/structuralchanges>
6. Are chromosomal disorders inherited? Genetics Home Reference (GHR). 2012. Disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/inheritance/chromosomalinheritance> .
7. Can changes in the number of chromosomes affect health and development? Genetics Home Reference (GHR). 2012. Disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/mutationsanddisorders/chromosomalconditions>

Esta guía fue producida por el Centro de Información de Enfermedades Genéticas y Raras (GARD). Toda la información producida por GARD es de dominio público y puede ser copiado libremente. Apreciamos que sea realizada la referencia bibliográfica de GARD o del NIH. GARD está financiada externamente por el NCATS y NHGRI mediante el contrato # HHSN316201200028W, orden # HHSN27600001.

Centro de Información Sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD, sus siglas en inglés)

PO Box 8126

Gaithersburg, MD 80898-8126

Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 888-205-2311

Teléfono: 301-251-4925

Equipo telescritor: 888-205-3223

Fax: 301-251-4911

Correo electrónico: GARDinfo@nih.gov

Página en la red: <http://rarediseases.info.nih.gov/GARD>

Aviso legal importante:

El material anteriormente expuesto se suministra únicamente con propósito educativo e informativo, y de ninguna forma pretende substituir la consulta profesional, diagnósticos o tratamientos médicos. Este material no constituye en manera alguna la aprobación o recomendación de exámenes específicos o productos por parte del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias y Oficina de Investigación de Enfermedades Raras (NCATS-ORDR) o el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI). Por lo tanto, no garantizamos la precisión, integridad, puntualidad o utilidad de las opiniones, recomendaciones, servicios u otra información anteriormente expuesta, más bien recomendamos encarecidamente que consulte la opinión de su médico con cualquier pregunta concerniente a su estado de salud.